
Huntington: dificuldades enfrentadas pela família

Huntington's disease: difficulties faced by family

Addenilda Helena da Silva¹, Elenice Ribeiro Camelo¹, Luiz Carlos de Oliveira Melo¹, Sammara Faria de Souza¹, Géise Gonzalez da Silva¹, Fernanda Guilarducci Pereira²

¹Curso de Enfermagem da Universidade Paulista, Goiânia-GO, Brasil. ²Curso de Especialização em Saúde Pública em Ênfase na Atenção Básica, Instituto de Ensino e Pesquisa Gênesis, Goiânia-Go, Brasil.

Resumo

Objetivo – Identificar e relacionar as principais dificuldades vivenciadas pelas famílias dos portadores de DH, no município de Anicuns-GO, comparando-os com os da literatura contemporânea. A Doença de Huntington (DH) é uma patologia hereditária autossômica dominante de penetrância completa, degenerativa do sistema nervoso central, caracterizada por uma combinação de alterações motoras, emocionais e cognitivas. Diversos problemas de ordem psicológica, social e econômica são desencadeados na família devido a sua gravidade. Embora tenha sido observada aos 2 anos de idade e aos 80 anos, a idade média para acometimento da doença é de 40 anos. Quanto ao gênero é de igual proporção. **Métodos** – Pesquisa de campo, com caráter exploratória, de abordagem quali quantitativo. Foram incluídos neste estudo dois indivíduos portadores da DH residentes na cidade de Anicuns-Go, com idade superior a 18 anos. **Resultados** – Foram identificadas as seguintes dificuldades relatadas pela mãe e filha dos pacientes, após comparação com a literatura contemporânea apresentaram os seguintes percentuais: falta de liberdade, insônia, estresse, dependência de outras pessoas, agressividade, risco de suicídio, compaixão, medo de desenvolver a doença, frustração, revolta, raiva, angústia e desconhecimento da doença. **Conclusão** – O maior atenuante para lidar com pacientes com DH é a dependência dos outros, seguido da agressividade, compaixão e o medo de desenvolver a doença. Este estudo mostra que há um déficit considerado nas publicações contemporâneas relacionadas ao conhecimento da doença por meio da sociedade.

Descritores: Doença de Huntington; Família

Abstract

Objective – Identify the major difficulties experienced in day to day by a family living with individual bearer of HD in the municipality of Anicuns, Goiás; describe the care offered to the patient with DH by his family; know the feelings of the family group living with individual bearer of DH. The Huntington disease (HD) is a rare hereditary neurological disorder caused by a genetic modification and degenerative central nervous system characterized by a combination of amendments traction, emotional and cognitive. **Methods** – Exploratory Research, field, with qualitative design. The research was done through structured interviews with family members of a bearer of DH analyzed using Bardina content analysis. **Results** – Were exposed the main difficulties cited by family cuidador during the interview. **Conclusions** – With few studies made from a very rare disease neurodegenerativa with the goal of improving the care offered by family members for the members bearer through difficulties exposed in the questionnaire.

Descriptors: Huntington disease; Family

Introdução

A Doença de Huntington (DH) é uma patologia hereditária autossômica dominante de penetrância completa, degenerativa do sistema nervoso central, caracterizada por uma combinação de alterações motoras, emocionais e cognitivas. Diversos problemas de ordem psicológica, social e econômica são desencadeados na família, devido a sua gravidade^{1,5,17-18}.

Embora já tenha sido observada aos 2 anos de idade e aos 80 anos, a idade média para o acometimento da doença é de 40 anos^{11,13-14}. A estimativa da DH na população e de 5 a 10 casos por 100.000⁷. Quando relacionada ao sexo, é de igual proporção.

A progressão da doença é dividida em três estágios, sendo que na etapa inicial inclui mudanças sutis na coordenação, como movimentos involuntários, dificuldade para pensar e humor depressivo. A fala e a deglutição são afetadas e as habilidades de raciocínio lógico irão diminuir gradualmente a partir da etapa intermediária. Na etapa avançada, o paciente é totalmente dependente dos outros, devido o agravamento que se eleva a cada dia para um estado vegetativo. O quadro

estabelecido da DH, não faz com que o paciente perca a consciência do seu meio como um todo^{16,29}.

Em função da progressão da doença e com o aparecimento dos sinais e sintomas o relacionamento familiar é frequentemente afetado, assim cabe ao enfermeiro introduzir diretrizes à família para elaboração de estratégias fomentando uma melhor compreensão desta patologia. Contudo, o entendimento da doença constitui apenas uma das etapas do viver bem em família, em função disso, a doença precisa e deve ser entendida como parte do viver em toda a sua plenitude^{13,16}.

A alteração na personalidade do paciente a qual interfere a capacidade da adaptação em seu ambiente é o marco o inicial das manifestações clínicas no indivíduo adulto. A DH é relatada em vários estudos como uma doença progressiva e de quadro clínico complexo apresentando problemas na marcha, perda progressiva do controle motor, mudança no tônus muscular. Alterações psíquicas, a saber, depressão, irritabilidade, sintomas obsessivos, agressividade, mudança no comportamento e no humor também são encontrados em várias pesquisas^{8,23}. Estes pacientes podem também apresentar convulsões,

em uma baixa frequência (3%). Além destes sintomas há também relatos da incontinência urinária, relaxamento do esfíncter anal na etapa final desta patologia¹⁶.

O convívio com pacientes portadores de DH traz à tona questionamentos para os quais necessitam de respostas a fim de melhor fundamentar a assistência a eles prestada. Diante do exposto, este estudo teve como objetivo identificar e relacionar as principais dificuldades vivenciadas pelas famílias dos portadores de DH, no município de Anicuns-GO, comparando-os com os da literatura contemporânea.

Métodos

Trata-se de um estudo relato de experiência. Participaram como sujeitos os familiares dos portadores de DH residentes na cidade de Anicuns-GO, com idade superior a 18 anos e que mantinham uma maior ligação com os pacientes.

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevista gravada e com roteiro estruturado. Os dados foram trabalhados utilizando a análise de conteúdo proposta por Bardin⁴. Antes de iniciar a entrevista os sujeitos assinaram o Termo de Consentimento Livre Esclarecido, conforme as recomendações da Portaria 196/96 do Conselho Nacional de Saúde que regulamenta as atividades de pesquisas envolvendo seres humanos. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em pesquisa do Hospital de Doenças Tropicais (HDT) pelo protocolo número (002/2010).

Resultados

A análise dos dados permitiu desvelar nas falas dos sujeitos as seguintes categorias: a falta de liberdade, estresse, dependência de outras pessoas, agressividade, risco de suicídio, compaixão, medo de desenvolver a doença, frustração, revolta, raiva, angústia e desconhecimento da doença.

Falta de Liberdade

A maior dificuldade relatada pelos cuidadores é a falta de liberdade, pois, o paciente necessita de dedicação exclusiva no seu cotidiano, conforme descrito abaixo:

*“você não pode sair, porque se precisa ir ali, você tem de saber o dia, a hora certa porque você não pode demorar...”
“Tive que largar meus empregos”. (Rosa).*

Crise Convulsiva e a insônia

Os sujeitos relataram que os pacientes acometidos pela referida síndrome têm uma predisposição a crises convulsivas.

“tem noite que eu fico o tempo inteiro sentada ali olhando se ele não tem crises convulsivas”. (Rosa).

Estresse

Percebeu-se nesta pesquisa que as doenças neurodegenerativas causam nos familiares, principalmente,

aqueles mais ligados ao doente, uma sobrecarga física e emocional, provocando o estresse.

“se ele está doentinho, fico quase louca você não tem noção... (Rosa).

Dependência de outras pessoas

É característica das patologias crônicas que os cuidados familiares sejam prestados sempre em conjunto com outras pessoas, aliviando a sobrecarga no cuidador^{6-7,15,24}. Na maioria dos estudos relatam a dependência do portador de DH:

“ele depende de tudo, tudo mesmo, todas as necessidades depende de mim”. (Margarida).

Agressividade

Os indivíduos acometidos pela DH, na sua maioria, manifestam agressividade que muitas vezes é vista pelos seus familiares como uma das maiores dificuldades no convívio com os mesmos^{8,23,25} como foi relatada:

“muita agressividade! Ele é sempre muito agressivo. Desde pequeno, eu não podia sair para passear com ele, não pode tirar os olhos dele. Preciso ajuda, de um homem”. (Rosa).

Tentativa de Suicídio

Além das alterações motoras e cognitivas os portadores da DH, apresentam transtornos psiquiátricos característicos da doença, as quais causam grandes mudanças na vida dos cuidadores. Sem, falar nas taxas de suicídio que aumentam gradativamente. Segundo estudos a depressão é o principal sintoma psiquiátrico acometendo aproximadamente 40% dos pacientes²⁸. Conforme a descrição dos acompanhantes a possibilidade de suicídio:

“no início para nós era muito difícil, porque meus filhos era muito pequeno, não podia deixar sozinhos com ele, por isso tive que passar a ter certas responsabilidades em casa e, além disso, não podia sair, tinha de estar sempre alguém olhando, pelo fato dele querer suicidar”. (Rosa).

Compaixão

Quando um jovem é acometido por uma doença crônica a preocupação é maior, pois no contexto geral estamos acostumados a cuidar de pessoas idosas e não de jovens doentes, causando assim no cuidador um desgaste maior com a nova situação, pois muitas vezes o sentimento de compaixão vem misturado com a revolta, não se acha justo uma pessoa tão jovem com toda a vida pela frente naquela situação, como é o caso da DH^{1,19,26}.

“você vê um filho seu de 20 anos né? Assim pra mim que sou mãe dói...” (Rosa).

Medo de desenvolver a doença

Como essa patologia é autossômica dominante ela não é transmitida através de cromossomos sexuais, sendo assim tanto o homem como a mulher pode herdar. Como ela é passada de pai para filho, os descen-

dentes têm 50% de chance de serem afetados. Aqueles que não herdaram o gene não irão desenvolver a doença e nem transmiti-la aos seus filhos, acometendo assim preocupações e indecisões nos indivíduos que tem o gene da doença na família.^{2,14,27}. A filha afirma ter medo de desenvolver a doença:

“porque eu também posso vir a desenvolver a doença”.
(Margarida).

Frustração

O cuidado diário e contínuo de um paciente portador da DH faz com que o cuidador desenvolva uma relação muito próxima com o paciente principalmente quando este se trata de um parente próximo criando um vínculo de compaixão e amor intenso por parte deste cuidador. Esse sentimento se mistura muitas vezes com uma sensação de impotência e frustração, pois está vivenciando esta situação, a qual muita das vezes não consegue desenvolver estratégias para melhorar a qualidade de vida do paciente¹². Como encontrado na literatura a frustração da esposa se evidencia:

“eu queria fazer mais por ele, mas não tem como então me sinto frustrada”. (Margarida).

Revolta

Segundo relatório da Organização Mundial de Saúde do ano de 2001, as doenças crônicas causam grande impacto na vida do paciente e principalmente em seus cuidadores, frequentemente desenvolvem sentimentos de revolta. A grande maioria dos cuidadores encontra-se sem informações sobre a doença e não conseguem o suporte necessário para a nova situação³. A revolta pela situação é evidenciada:

“a família dele não ajudava em nada”. (Rosa).

Raiva

Geralmente quando um membro da família adoece, acontecem mudanças em todo seu âmbito, ocorrem processos que abalam toda a estrutura familiar e esses sentimentos são evidenciados por todos, principalmente quando este parente é acometido por uma doença crônica, inicialmente o cuidador se depara com um sentimento de raiva, pois ainda não conhece os sintomas da doença e não sabe o que está acontecendo com o paciente. Chega-se a pensar que podem ser outras enfermidades, ocorrendo assim à negação da doença, é um processo longo até a aceitação completa da nova situação vivenciada²². Sentimento relatado:

“já tava meio assim, desenvolvendo a doença começou a aprontar certas coisas que fazia com que ficássemos com raiva”. (Rosa).

Angústia

As doenças incuráveis de um modo geral expõem o paciente e o cuidador a um sofrimento intenso, ocor-

rendo relato de angústias, principalmente daqueles cuidadores que acompanham a evolução da doença sem poder fazer nada para melhorar essa situação e sem perspectiva de cura, isso ocorre com maior frequência nos familiares, pois além dos cuidados oferecidos há um elo de parentesco¹⁹. Relata momentos de angústia vivenciada em determinadas situações:

“não é como se fosse uma enfermeira chega aqui dá banho, dá remédio, dá comida, além de você fazer tudo ainda dói, e é muito angustiante”. (Rosa).

Desconhecimento da doença

Segundo relatos, uma das dificuldades encontrada é o desconhecimento da doença a qual existe poucos estudos científicos sobre o fato, causando dúvidas em relação aos cuidados prestados, podendo até mesmo prejudicar o paciente e o cuidador¹⁰. A falta de informação sobre a doença é um dos grandes problemas encontrados pelos familiares, como é relatado:

“no início eu preocupei demais adoeci também junto não sabia nada da doença, a família dele não ajudava, meus filhos pequenos. A dificuldade foi muito grande eu toda vida trabalhei, tive que largar meus empregos para poder cuidar dele que era agressivo”. (Rosa).

Discussão

O presente estudo apesar de ter sido realizado com uma amostra limitada, ou seja, não representativa da população que se pretendeu estudar, não prejudicou o resultado do trabalho, por se tratar de uma pesquisa exploratória.

Os dados permitiram a compreensão das dificuldades enfrentadas pela família dos pacientes portadores da Síndrome de Huntington, considerando a dimensão de totalidade do ser humano.

A falta de liberdade foi semelhante ao encontrado em outros estudos, pois, o paciente portador da referida síndrome necessita de dedicação exclusiva no seu cotidiano, sendo assim o cuidador desvincula-se de suas próprias necessidades, dedicando-se integralmente a essa nova vida⁹.

Na análise das falas dos sujeitos é predominante à preocupação com episódios de crise convulsiva. Diversas pesquisas descrevem que adultos com DH apresentam crise convulsiva com frequência similar a do resto da população (1%), enquanto 30 a 50% dos doentes com a forma juvenil manifestam essas crises^{11,17}.

Outro fator observado é o estresse dos cuidadores, pois a responsabilidade do cuidar impossibilita o descanso dos familiares que oferecem a assistência direta, principalmente, quando o paciente apresenta algum outro problema de saúde. Por outro lado, a necessidade de estar ali ao lado impede até mesmo momentos de diversão como desvelado em outro estudo²¹.

As dificuldades vivenciadas pelos familiares são inúmeras e vão desde falta de liberdade até a dependência de outras pessoas, causando grandes prejuízos aos cuidadores que sofrem por não poderem se afastar do am-

biente familiar para até mesmo realizar as tarefas mais simples do dia a dia. A doença provoca muita agressividade no indivíduo e o cuidador torna-se a principal vítima dessas agressões.

As cuidadoras estão muito envolvidas com o cuidar de seus pacientes, apresentando sentimentos como: medo, angústia, tristeza, entre outros. Possuem muitas dúvidas sobre os cuidados e também sobre a doença ainda pouco conhecida acarretando muitos problemas de ordem emocional e psicológica. Quanto mais a doença vai progredindo mais o indivíduo se torna dependente dos cuidados que vão se intensificando e o sofrimento fica estampado em seus rostos, pois além dos sentimentos desencadeados pela doença ainda tem o medo de também vir a desenvolver a mesma futuramente³.

Outra dificuldade é a dependência de outras pessoas para a realização dos cuidados ao paciente e dos afazeres da casa, pois nem sempre há uma pessoa disponível para auxiliar³.

Conclusão

Frente ao diagnóstico da doença, ocorrem muitas mudanças na vida de todos os familiares, desde abandono de empregos, até um amadurecimento prematuro dos membros envolvidos. O paciente passa a necessitar de cuidados intensos que na maioria das vezes são oferecidos pelos próprios familiares. Esses cuidados vão desde banho, alimentação, até apoio psicológico, dedicação em período integral. Necessitando de um rodízio de cuidadores para não sobrecarregar o cuidador principal já que este sofre mais com o desgaste físico e emocional, proporcionando um alívio em sua tarefa.

Diante do exposto chegamos à conclusão que o maior atenuante para lidar com pacientes com DH é a dependência dos outros, seguido da agressividade, compaixão e o medo de desenvolver a doença. Este estudo mostra que há um déficit considerado nas publicações contemporâneas relacionadas ao conhecimento da doença por meio da sociedade. Este estudo abre um leque para futuras publicações relacionadas à como conhecer, se relacionar e lidar com pacientes portadores da DH.

Referências

1. Alves JCM. *Direito Romano*. Rio de Janeiro: Forense; 1977.
2. Anderson F, Fagundes G, Tonding M, Sponchiado R. *Doença de Huntington*. Porto Alegre: Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, 2000.
3. Barboza M, Tavares M. A dependência no processo de envelhecimento: uma revisão sobre cuidadores informais de idosos. *Rev APS*. 2009;12(1):72-82.
4. Bardin L. História e teoria. In: Bardin L. *Análise de conteúdo*. Lisboa: 1997. Edição 70; 1997. p11-46.
5. Becker N. Non choreic movement disorders as initial manifestations of Huntington's disease. *Arq Neuro-Psiquiatr*. 2007;65: 402-5.

6. Ministério da Saúde (BR). Programa nacional de humanização da assistência hospitalar (PNHAH). Brasília: 2004.
7. Chemale FA, Bassols GF, Ferreira MT, Rocha RS, Antonello J. *Doença de Huntington [Monografia]*. Piracicaba: Curso de Genética e Evolução da Faculdade de Odontologia; 2000.
8. Fabiani G, Teive HA, Germiniani F, Sá D, Werneck LC. Aspectos clínicos e terapêuticos em 135 pacientes com distonia. *Arq Neuropsiquiatr*. 1999;57:610-4.
9. Florian CA, Schramm FR. Atendimento domiciliar ao idoso: problema ou solução. *Cad Saúde Pública*. 2004;38(6):835-41.
10. Garrido R, Menezes PR. Impacto em cuidadores de idosos com demência atendidos em um serviço psicogeriátrico. *Rev Saúde Pública*. 2004;38(6):835-41.
11. Hayden Mr, Krenner B. Basal ganglia disorders: In: Rimoin Al, Connor JM, Pyeritz RE. *Emery's and Rimons principles and practice of medical genetics*. 1997.
12. Inocenti A, Rodrigues IG, Miasso AI. Vivências e sentimentos do cuidador familiar do paciente oncológico em cuidados paliativos. *Rev Eletr Enf*. [Internet]. 2009 [acesso 28 dec 2010]; 11(4): 858-65. Disponível em: <http://www.fen.ufg.br/revista/v11/n4/pdf/v11n4a11.pdf>.
13. Jankovic J. Os distúrbios extrapiramidais. In: Bennet JC, Plum F. *Cecil Tratado de medicina interna*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1997.
14. Jorde LB. *Genética médica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000.
15. Kawasaki K, Diogo MJD'E. Assistência domiciliar ao idoso: perfil do cuidador formal. Parte 1. *Rev Esc Enferm USP*. 2001; 35(3):257-64.
16. Laks J, Rocha M, Capitão C, Domingos RC, Ladeia G, Lima M. *et al*. Functional and motor response to low dose olanzapine in huntington's disease: case report. *Arq Neuro-Psiquiatr*. 2004; 64(4).
17. Marcon SS. *Famílias criando seus filhos: um estudo em três gerações*. Pelotas: Universitária; 1999.
18. Marcon SS. Vivência e reflexões de um grupo de estudos junto às famílias que enfrentam a situação crônica de saúde. *Texto Contexto – Enferm*. 2005;14:104.
19. Marques S, Rodrigues RAP, Kusumota L. Cerebrovascular accident in the aged: changes in family relations. *Rev Lat Am Enferm*. 2006;14(3):364-71.
20. Marques SM, Ferraz AF. A vivência do cuidado domiciliar durante o processo de morrer: a perspectiva de familiares cuidadores. *Rev Min Enferm*. 2004;8(1):165-252.
21. Martins T, Ribeiro JP, Garret C. Estudo de validação do questionário de avaliação da sobrecarga para cuidadores informais. *Psicol Saúde Doenças*. 2003;4(1):131-48.
22. Nogueira M. Um estudo sobre os cuidadores familiares de pacientes internados com doenças hematológicas. *Rev Vetor Editora*. 2002;3(1):124-41.
23. Okamoto IH, Bertolucci PHF. Exame neuropsicológico no diagnóstico das demências primárias. *Rev Neurociênc*. 1998; 6(3):119-25.
24. Perlini NMOG, Faro ACM. Cuidar de pessoa incapacitada por acidente vascular cerebral no domicílio: o fazer do cuidador familiar. *Rev Esc Enferm USP*. 2005;39(2):154-63.
25. Rowland LP. *Tratado de neurologia*. 9ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1997. p. 549-25.
26. Silva CAM, Acker JIBV. O cuidado paliativo domiciliar sob a ótica de familiares responsáveis pela pessoa portadora de neoplasia. *Rev Bras Enferm*. 2007;60(2):150-4.

27. Silva MTGF, Paz JA, Valente KDR, Dias MJM. Aspectos clínicos e neuroradiológicos da doença de Huntington forma juvenil. *Pediatria (São Paulo)*. 1998;20(2):137-41.

28. Trentini M, Silva DGV, Leiman AH. Mudanças no estilo de vida enfrentadas por pacientes em condições crônicas de saúde. *Rev Gaúcha Enferm*. 1990;11(1):18-28.

29. Willard TM. Padrões de herança monogênica. *In*: Willard TM, Thompson e Thompson *Genética Médica*. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991. p.38-68

Endereço para correspondência:

Gêlse Gonzalez da Silva
Rua 10 de Junho, 145 – Centro
Americano do Brasil-GO, CEP 76165-000
Brasil

E-mail: gelsegnz@hotmail.com

Recebido em 4 de outubro de 2012
Aceito em 5 de junho de 2013